

Наследственные

болезни, вызванные генными мутациями — наследственные заболевания, возникновение и

развитие которых связано с дефектами в программном аппарате

Наследственные заболевания — заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в программном аппарате

клеток

Наследственные заболевания — заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в



# Гемофилия

- Гемофилия — наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процесс свёртывания крови) Гемофилия — наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процесс свёртывания крови); при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от кровоизлияния в мозг и другие жизненно важные органы, даже при незначительной травме. Больные с тяжёлой формой гемофилии подвергаются инвалидизации вследствие частых кровоизлияний в суставы (гемартрозы) Гемофилия — наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процесс свёртывания крови); при

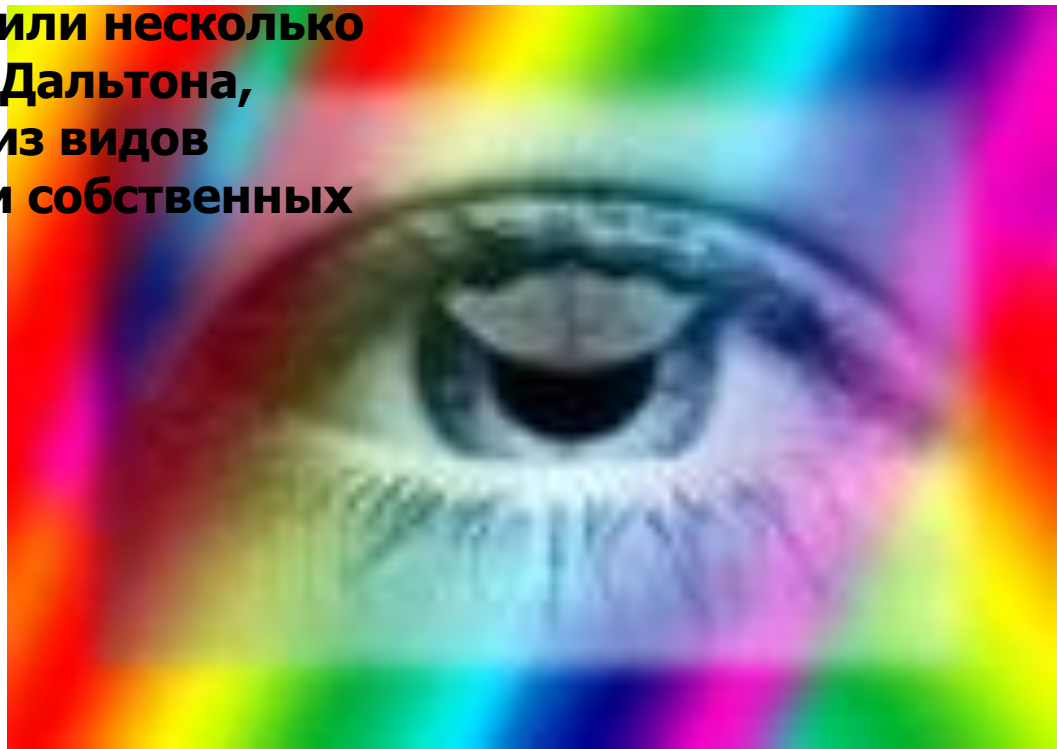


Дальтонизм, цветовая Дальтонизм, цветовая слепота — наследственная, реже приобретённая особенность

# ДАЛЬТОНИЗМ

зрения Дальтонизм, цветовая слепота — наследственная, реже приобретённая особенность зрения, выражающаяся в неспособности различать один или несколько цветов. Названа в честь Джона

Дальтона Дальтонизм, цветовая слепота — наследственная, реже приобретённая особенность зрения, выражающаяся в неспособности различать один или несколько цветов. Названа в честь Джона Дальтона, который впервые описал один из видов цветовой слепоты на основании собственных ощущений, в 1794 году.



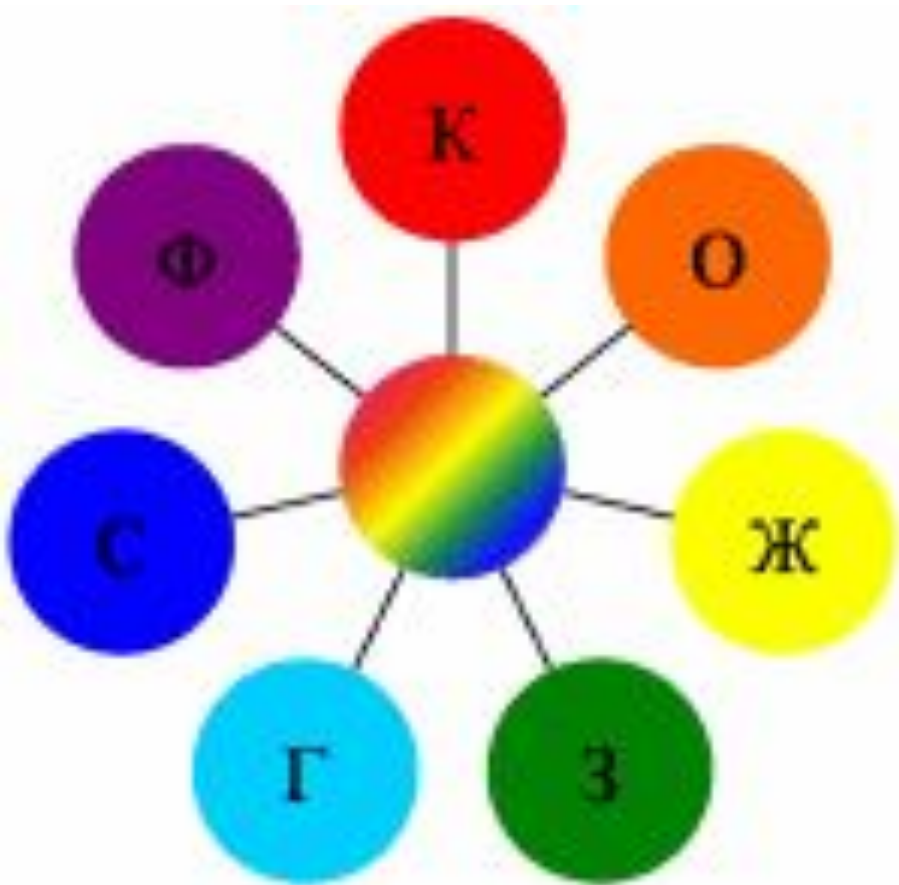
**Так видит картину человек:**

**а) с нормальным  
восприятием цветов;**

**б) дальтоник.**



## Простейший тест на дальтонизм:



**КОЖЗГСФ** - "Каждый  
Охотник Желает Знать,  
Где Сидит Фазан".

Где: **К** - красный ;  
**О** - оранжевый,  
**Ж** - жёлтый,  
**З** - зелёный, **Г** - голубой,  
**С** - синий, **Ф** -  
фиолетовый.

Можно предварительно  
считать, что вы не  
дальтоник, если можете  
правильно различить  
цвета рисунка.

При некоторых формах альбинизма отмечается уменьшение интенсивности окраски кожи, волос и радужной оболочки глаз, при других преимущественно изменяется цвет последней. Могут наблюдаться изменения в сетчатке, возникать различные расстройства зрения, в том числе [близорукость](#)

# Альбинизм

При некоторых формах альбинизма отмечается уменьшение интенсивности окраски кожи, волос и радужной оболочки глаз, при других преимущественно изменяется цвет последней. Могут наблюдаться изменения в сетчатке, возникать различные расстройства зрения, в том числе [близорукость](#), [дальнозоркость](#) и [астигматизм](#), а также повышенная чувствительность к свету и другие аномалии.

При некоторых формах альбинизма отмечается уменьшение интенсивности окраски кожи, волос и радужной оболочки глаз, при других преимущественно изменяются в сетчатке, могут наблюдаться изменения в сетчатке, возникать различные расстройства зрения, в том числе [близорукость](#), [дальнозоркость](#) и [астигматизм](#), а также повышенная чувствительность к свету и другие аномалии.

Люди-альбиносы имеют белую окраску кожи (что особенно бросается в глаза в группах, принадлежащих не к [европеоидной расе](#)); волосы у них белые (или они [блондины](#)).

Частота альбиносов у народностей европейских стран оценивается примерно как 1 на 20 000 жителей. У некоторых других народностей альбиносы встречаются чаще. Так, при обследовании 14 292 [негритянских](#) детей в [Нигерии](#) частота альбиносов у народностей европейских стран оценивается примерно как 1 на 20 000 жителей. У некоторых других народностей альбиносы встречаются чаще. Так, при обследовании 14 292 негритянских детей в Нигерии среди них

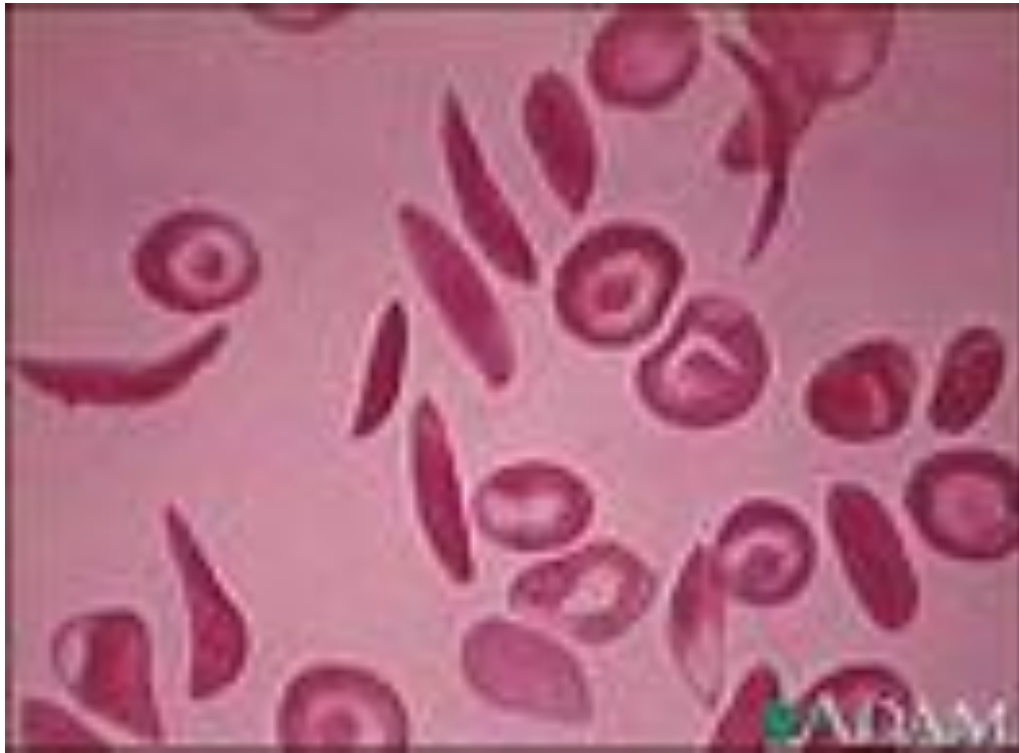
# Альбинизм





# Серповидно-клеточная анемия.

Дефект гена в результате замены валина на глутаминовую кислоту в положении 6. Серповидные эритроциты вызывают увеличение вязкости крови, создают механическую преграду в мелких артериолах и капиллярах, приводя к тканевой ишемии (с чем связаны болевые кризы). Кроме того, серповидные эритроциты менее устойчивы к механическим воздействиям, что приводит к их разрушению. Клиническая картина: умеренная желтуха, трофические язвы в области лодыжек, отставание в физическом развитии (особенно у мальчиков).



# Заключение

*Существует много других генных заболеваний, но эти четыре – самые распространенные.*